

Síndrome de Apert. Reporte de un caso **Apert syndrome. A case report**

Juan Carlos Villares Vázquez (1), Marino Ruiz de la Paz (2), Pedro E. Reyes Milián (3), Lourdes Montero Álvarez (2).

Resumen

El síndrome de Apert es una afección genética poco frecuente que se transmite con una herencia autosómica dominante relacionado con la edad paterna avanzada, la mayoría de los casos son esporádicos y no existe una incidencia racial. El síndrome se caracteriza por craneosinostosis congénita, sindactilia de las manos y de los pies, anquilosis diversas y sinostosis progresiva de las manos, de los pies y de la columna vertebral. Por la rareza de esta afección nos vimos motivado a describir las características clínicas de un caso de síndrome de Apert en un paciente de 30 años que ingresó en el servicio de medicina del Hospital General Provincial Docente de Morón.

Palabras Clave: ACROCEFALOSINDACTILIA, CRANEOSINOSTOSIS, SINDACTILIA, SÍNDROME DE APERT.

1. Especialista de primer grado en Medicina. Instructor. Master en Ciencias de la Educación Superior.
2. Especialista de primer grado en Pediatría. Intensivista.
3. Especialista de primer grado en Psiquiatría. Instructor.

INTRODUCCION

En 1906 Apert fue el primero en reconocer el síndrome de sinostosis de la sutura coronal y sindactilia, basándose en las variaciones de los rasgos craneales y manuales más que en la modalidad de herencia, Mckusick ha clasificado seis tipos de acrocéfalosindactilia (1). El síndrome de Apert se caracteriza por craneosinostosis congénita que conduce a una turribraquicefalia, sindactilia de las manos y de los pies, anquilosis diversas y sinostosis progresiva que incluye las manos, los pies y la columna vertebral. Es notable la variabilidad de las facciones, existe hipertelorismo, hipoplasia del macizo facial medio, lo cual presta prominencia de la mandíbula. El cráneo está malformado con aplanamiento de los huesos frontal y occipital. Es frecuente el cierre precoz e irregular de las suturas craneales especialmente la coronal; las impresiones digitales están a menudo aumentadas. El paladar es ojival y es frecuente la maloclusión (2).

Se presenta aproximadamente un caso por cada 160 000 nacimientos, pero por el elevado porcentaje de mortalidad en el período neonatal se presenta un caso por cada dos millones en la población (3).

Actualmente se puede hacer un diagnóstico prenatal mediante el análisis de mutación del gen regulador factor tres de crecimiento fibroblasto y en algunos casos por fetoscopia al observar deformidades de manos y pies, así como mediante el ultrasonido (3). Teniendo en cuenta la rareza de esta afección nuestro objetivo al presentar este trabajo es describir las características clínicas de un caso de síndrome de Apert o acrocéfalosindactilia en un paciente de treinta años que ingresó en el servicio de medicina del Hospital General Provincial Docente de Morón.

REPORTE DEL CASO

Paciente R. P. E, varón, blanco, de 30 años de edad, nacido producto de un embarazo normal, a término; parto fisiológico; peso al nacer 5,4 l (2488g); llanto demorado y débil; cianosis al nacimiento; no íctero; recibió lactancia materna hasta los cinco meses, después tomó leche de vaca; la mamá señala que en el período de la lactancia logró la sonrisa social a los seis meses; no gateó; las primeras palabras se pronunciaron a los catorce meses y tuvo un retardo en el brote de la primera dentición

(trece meses). Durante el período escolar comenzó la asistencia a la escuela a los siete años y tuvo un aprendizaje deficitario por lo que requirió atención especializada. Tiene antecedentes de salud y no se recogen datos positivos en los APF. Su mamá también señala que nunca ha estado hospitalizado.

Al examen físico podemos encontrar: cráneo alargado en forma de barquilla; alteraciones oculares con hipertelorismo, exoftalmos y orbitas aplanadas; cara con ojos saltones; aplanamiento de los huesos frontal y occipital (fig 1); el tercio medio de la cara está aplanado e hipodesarrollado; nariz picuda; oblicuidad anti-mongoloide de las hendiduras palpebrales; implantación baja de las orejas; surco horizontal a través de la frente por encima de las eminencias, supraorbitaria; apertognatismo de los dientes; acné vulgar en la cara y espalda que se propagan a los antebrazos; las manos y los pies están deformados de forma simétrica; mano en forma de cuchara (fig.2); sindactilia en los pies; afectación moderada de la inteligencia; no encontramos anormalidades cardiovasculares.

Exámenes radiográficos:

RX de las manos: sindactilia ósea y de los tejidos blandos de los dedos II- III-IV de ambas manos.

Nota: la madre nos aportó los datos de forma detallada y minuciosa. El paciente autorizó la publicación de la foto sin la colocación previa de un cintillo en los ojos para poder mostrar las características del macizo facial.

DISCUSION

Se describe que en los pacientes portadores del síndrome de Apert existe una craneosinostosis congénita de las suturas coronal, esfenoparietal y escamosa, que conducen a un cráneo braquicurcefálico, también existe hipoplasia del macizo facial medio que da lugar a hipoplasia de la mandíbula. El cráneo está malformado y existe aplanamiento de los huesos occipital y frontal, las orbitas son superficiales. Existe tendencia a la proptosis de los ojos, hipertelorismo, oblicuidad antimongoloide de las hendiduras palpebrales y la nariz es pequeña y picuda (1,3). En nuestro caso también encontramos estas características.

El paladar óseo puede ser estrecho y alto; el paladar blando hendido en aproximadamente la cuarta parte de los casos. Se describe también la existencia de asimetría facial, estrabismo, implantación baja de las orejas, surco horizontal por encima de las eminencias supraorbitarias y maloclusión (3-5). La mayoría de los pacientes que presentan síndrome de Apert tienen retraso mental que puede llegar a ser severo. Generalmente presentan acné vulgar que suele propagarse a los antebrazos. Se han apreciado varias malformaciones cardíacas y gastrointestinales (1,4,6-8).

Las manos y los pies están deformados de forma simétrica y se halla una masa a nivel medio de la mano con sindactilia ósea y de los tejidos blandos de los dedos II- III- IV, a menudo los dedos I y V se hallan unidos de forma incompleta a la masa de la parte media de la mano. En los pies el pulgar está a menudo separado parcialmente del resto de los dedos, los cuales presentan completa sindactilia de los tejidos blandos y generalmente tienen una uña en común. Con la edad las articulaciones interfalángicas de los dedos de las manos se hacen rígidas. Existe acortamiento de las extremidades superiores y puede haber anquilosis de las articulaciones, especialmente del codo, hombros y caderas (1, 2, 79). En los huesos de las manos, pies y columna vertebral se van formando sinostosis progresivamente. En nuestro caso también encontramos manifestación de sindactilia de las manos y los pies como se describen en la literatura revisada (1, 2, 7-9).

ABSTRACT

Apert syndrome is a genetic chronic disease less frequent that is transmitted as a hereditary autosomic dominant related to parent advanced age, most cases are isolated and there is not race prevalence. The syndrome is characterized by congenital craniosynostosis, hands and feet syndactyly, different ankyloses and progressive synostosis of the hands, feet and spinal cord. Due to the rare presentation of this chronic disease we were encouraged to describe the clinical characteristic of a Apert Syndrome case in a 30 years old patient admitted in the Medicine Service of the General Teaching Hospital of Morón.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

- 1- Goodman RM, Gorling RJ. Malformaciones en el lactante y en el niño síndrome de Apert. Am J Med Genet 1997; 13 : 23-34.
- 2- Matsumoto K, Urano Y, Kubo Y, Nakanishi H, Arase S. Mutation of the fibroblast growth factor receptor 2 gene in Japanese patients with Apert Syndrome. Plast Reconstr Surg 1998; 101: 307-11.
- 3- Filkins K, Russo JF, Boehmer S, Camous M, Przylepa KA. Prenatal ultrasonographic and molecular diagnosis of Apert Syndrome. Prenat Diagn 1998; 11: 1081-4.
- 4- Cohen JR, Kreiborg S. Cutaneous manifestations of Apert Syndrome. Am J Med Genet 1999; 58 (1): 94- 96.
- 5- Jous U. Functional treatment of cranio-synostosis during childhood. Br J Oral Maxillofac Surg 1998; 36 : 91-98.
- 6- Sarimski K. Children with Apert syndrome: behavioral problems and family stress. Kinderzentrum Munchen, Germany. Rev med child neurol, 1998; 40 : 44- 49.
- 7- Dostra RJ, Baljet B, Dijkstra PF, Hennekan RC. Síndrome with multiple congenital anomalies. Am J Med Genet 1998; 77: 100-15.
- 8- Lauri A, Lemonnier J, Hoh M, Lajeunie E, Munich A, Renier D, Et al. Increased calvaria cell differentiation and bone matrix formation induced by fibroblast growth factor receptor 2 mutation in Apert Syndrome. J Clin Invest 1998; 101: 1310-7.
- 9- Puig L, Gilabert M, Alomar A. XI y XII Reunión del grupo Español de Dermatología. Actas dermosifilograficas 2002; 1 : 3-5.



Fig.1 Observe turricephaly, hypoplasia of the midface and flattening of the frontal and occipital bones.



Fig.2 Observe syndactyly of the fingers and a mass at the level of the middle finger.